

研究課題名	フェニルケトン尿症および高フェニルアラニン血症の遺伝的・臨床的特徴
研究の意義・目的	フェニルケトン尿症の遺伝学的検査の結果により、テトラヒドロピオプテリン（BH4）で治療可能かどうかや、BH4 がどのくらい迅速に効くかを予想できるかどうか検索します。この関連を明らかにすることで、遺伝学的検査で病気の原因となる変化が特定されているフェニルケトン尿症の患者さんや、同じ変化を持つと思われる患者さんの家族の、BH4 への反応性（効果があるかないか、BH4 への反応性の迅速さ）を予測し、適切な検査方法の選択や、早期治療を可能にします。
研究を行う期間	研究機関の長の研究実施許可日～ 2028年8月1日
研究協力をお願いしたい方（対象者）	2008年1月～2023年6月に大阪公立大学医学部附属病院の小児科・新生児科を介して、テトラヒドロピオプテリン・1回投与試験またはテトラヒドロピオプテリン・1週間投与試験を受けたフェニルケトン尿症または高フェニルアラニン血症の方の方が対象となります。
協力をお願いしたい内容と研究に使わせていただく試料・情報等の項目	診療の過程で得られた下記項目を本研究に使用させてください。 ① 診療情報：【病歴、診断名、年齢、性別、採血結果、BH4・1回投与試験結果、BH4・1週間投与試験結果、遺伝学的検査結果】
試料・情報を利用する者の範囲	この研究は大阪公立大学医学部附属病院小児科のみで行います。 研究責任者：発達小児医学 教授 濱崎 考史
試料・情報の管理について責任を有する者の研究機関の名称	公立大学法人大阪、大阪公立大学医学部附属病院
本研究の利益相反	利益相反の状況については研究者等が利益相反マネジメント委員会に報告し、その指示を受けて適切に管理します。 本研究に関連し開示すべき利益相反関係にある企業等はありません。
研究に協力をしたくない場合	下記に連絡することでいつでも本研究への協力を拒否することができます。また、研究への協力を断っても、診療に関する不利益等を受けることはありません。
連絡先	大阪公立大学大学院医学研究科 発達小児医学 （担当者氏名）濱崎 考史 電話番号：(06) 6645-2121 メールアドレス：hamazaki@omu.ac.jp